

Dopa-responzivní dystonie (DYT5, OMIM 128230)

Dopa-responzivní dystonie je vzácné autosomálně dominantně dědičné onemocnění, které vzniká jako důsledek patogenní mutace genu *GCH1*. Dopa-responzivní dystonie může být vzácně způsobena mutacemi jiných genů: *SPR* nebo *TH*. Vyšetření genů *SPR* a *TH* se provádí jen u *GCH1*-negativních pacientů s prokázanou terapeutickou odpovědí na L-dopa na výslovnou žádost indikujícího lékaře.

Molekulárně genetickým vyšetřením Dopa-responzivní dystonie pomocí sekvenování genu *GCH1* je zjišťována přítomnost patogenní mutace genu *GCH1* v genomové DNA probanda. Přítomnost delece genu *GCH1* je zjišťována metodou MLPA. Průkaz patogenní mutace potvrdí diagnózu *GCH1*-vázané Dopa-responzivní dystonie na molekulární úrovni.

Vyšetření NGS-WES indikuje pouze lékař odbornosti 208 lékařská genetika.

Indikační kritéria

Nejsou definována.

Analytické metody

Metoda	Vyšetřované markery/oblasti:
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCH1</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	Vyšetření 6 kódujících exonů genu <i>GCH1</i> Ref.Seq. GenBank NM_000161.2
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	Vyšetření delecí/duplikací genu <i>GCH1</i> metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	Vyšetření 3 kódujících exonů genu <i>SPR</i> Ref.Seq. GenBank NM_003124.4
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	Vyšetření 13 kódujících exonů genu <i>TH</i> Ref.Seq. GenBank NM_199292.2
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	Varianty a změny počtu kopií kódující oblasti výše uvedených genů

Doby odezvy vzorků (*STATIM pouze po domluvě s laboratoří v odůvodněných případech)

Metoda	Doba odezvy (pracovní dny):	
	Běžně	Statim
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>GCH1</i> sekvenováním dle Sangera, metoda v rozsahu akreditace	30 cílené vyšetření 20	10
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou MLPA, kit P099 (MRC-Holland)	30 cílené vyšetření 20	10
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5) metodou sekvenace jednotlivých exonů genu <i>SPR</i> sekvenováním dle Sangera	60 cílené vyšetření 20	
Molekulárně genetické vyšetření dopa-responzivní dystonie (DYT5b) metodou sekvenace genu <i>TH</i>	60 cílené vyšetření 20	
Vyšetření metodou NGS - panel v rámci WES	120	*



Fakultní nemocnice Motol a Homolka

V úvalu 84/1, 150 00 Praha 5

Laboratoře ÚBLG

Ústav biologie a lékařské genetiky 2. LF UK a FNMH

Přednosta: Prof. MUDr. Milan Macek, DrSc.

<https://www.fnmotol.cz/kliniky-a-ambulance/ublg/>



Kontaktní informace

Oddělení lékařské molekulární genetiky

4. patro, G

ÚBLG 2. LF UK a FN Motol,

V úvalu 84, Praha 5, 150 06

Centrální příjem vzorků:

Po–Pá

7:30 až 14:30 h

Požadavky na vzorek

Krev: min. 4 ml do K₃EDTA

Kultivované buňky plodové vody nebo choriové klky: 20 mg

Izolovaná DNA: koncentrace 50–300 ng/μl, objem 30 μl a více, alespoň 3 μg DNA u dětí a dospělých
alespoň 0,5 μg DNA pro cílené vyšetření
(alespoň 10 μg DNA pro vyšetření více genů)

Vzorek označit minimálně jménem, příjmením a rodným číslem pacienta a datem odběru vzorku. DNA plodu značit jednoznačně jako DNA plodu

Odkazy

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1508/>

<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1155/>

<http://omim.org/entry/128230>

<http://omim.org/entry/600225>

Transport vzorku musí respektovat maximální dobu stability vzorku - viz Laboratorní příručka ÚBLG. Transport vzorku poštou musí vyhovět požadavkům České pošty.